

P57 STĘŻENIE MARKERÓW OBROTU KOSTNEGO U DZIECI CHORYCH NA FENYLOKETONURIĘ I GALAKTOZEMIĘ [...]

III Środkowo Europejski Kongres Osteoporozy i Osteoartrozy oraz XV Zjazd Polskiego Towarzystwa Osteoartrologii i Polskiej Fundacji Osteoporozy, Kraków 24-26.09.2009

Streszczenia:

Ortopedia Traumatologia Rehabilitacja 2009, vol 11 (Supł. 2), s:174-175.

P57

STĘŻENIE MARKERÓW OBROTU KOSTNEGO U DZIECI CHORYCH NA FENYLOKETONURIĘ I GALAKTOZEMIĘ LECZONYCH DIETAMI ELIMINACYJNYMI

Ambroszkiewicz J.¹, Gajewska J.¹, Chełchowska M.¹, Ołtarzewski M.¹, Radomska B.², Nowacka M.², Laskowska-Klita T.¹

¹Zakład Badań Przesiewowych,

²Klinika Pediatrii, Instytut Matki i Dziecka w Warszawie

Słowa kluczowe: markery obrotu kostnego, fenylketonuria, galaktozemia, dzieci w wieku przedpokwitaniowym

Wstęp. Fenylketonuria (PKU) oraz galaktozemia są chorobami metabolicznymi, gdzie skutecznym sposobem leczenia jest stosowanie restrykcyjnej diety eliminacyjnej (odpowiednio niskofenylalaninowej lub

bezlaktozowej) w celu zapewnienia prawidłowego rozwoju fizycznego i umysłowego pacjentów. Taki rodzaj diety może jednak niekorzystnie wpływać na metabolizm kostny, szczególnie u dzieci i młodzieży, kiedy wzrastanie i obrót kostny zachodzą bardzo intensywnie. W ostatnim czasie pojawiły się doniesienia dotyczące obniżonej gęstości mineralnej kości u dorosłych pacjentów z fenylketonurią i galaktozemią. Oprócz badań densytometrycznych, w ocenie dynamiki procesów tworzenia i resorpcji kości coraz powszechniej stosowane są biochemiczne markery obrotu kostnego. Spośród nich na szczególną uwagę zasługują osteokalcyna (OC) i kostna frakcja fosfatazy alkalicznej (BALP) jako wskaźniki kościotworzenia oraz usieciowany telopeptyd kolagenu typu I (CTX) jako marker resorpcji kości. Niewiele jest danych dotyczących obrotu kostnego u dzieci w wieku przedpokwitaniowym leczonych dietami eliminacyjnymi.

Celem pracy była ocena procesów kościotworzenia i resorpcji kości z zastosowaniem wybranych markerów obrotu kostnego u dzieci chorych na fenylketonurię i galaktozemię.

Materiał i metody. Badaniami objęto 32 pacjentów z PKU (wiek 3-9 lat, 13 dziewcząt, 19 chłopców) oraz 32 pacjentów z galaktozemią (wiek 3-9 lat, 15 dziewcząt, 17 chłopców) leczonych w Instytucie Matki i Dziecka w Warszawie. Wszyscy pacjenci byli zdiagnozowani w okresie niemowlęcym i są systematycznie kontrolowani w Poradni Chorób Metabolicznych. Grupę kontrolną stanowiło 32 (13 dziewcząt, 19 chłopców) zdrowych rówieśników, u których nie stwierdzono chorób mogących mieć wpływ na metabolizm kostny. Oznaczenia wapnia i fosforanów w surowicy krwi pacjentów wykonano standardową metodą kolorymetryczną. Stężenia markerów kościotworzenia (OC, BALP) oraz resorpcji kości (CTX) oznaczono metodami immunoenzymatycznymi (ELISA).

Wyniki. Średnie stężenie wapnia i fosforanów zarówno u pacjentów, jak i u dzieci zdrowych zawierało się w zakresie wartości referencyjnych. Zaobserwowano podobną aktywność BALP w surowicy krwi pacjentów z fenylketonurią, galaktozemią oraz u dzieci zdrowych. W obu grupach pacjentów stwierdzono istotnie niższe stężenia markera resorpcji CTX (1.50 ± 0.44 ng/ml u dzieci z PKU i 1.59 ± 0.56 ng/ml u dzieci z galaktozemią) w porównaniu do grupy zdrowych rówieśników (2.03 ± 0.24 ng/ml) ($p < 0.001$). Dodatkowo u pacjentów chorych na fenylketonurię stwierdzono niższe stężenia OC (86.0 ± 33.6 ng/ml vs 102.9 ± 19.1 ng/ml, $p < 0.01$) w porównaniu do dzieci zdrowych.

Wnioski. Uzyskane wyniki badań wskazują na występowanie zaburzeń w równowadze pomiędzy procesami tworzenia i resorpcji kości u dzieci w wieku przedpokwitaniowym chorych na fenylketonurię i galaktozemię. Szczególnie dotyczy to obniżenia tempa procesu resorpcji kości. Niezbędne są dalsze badania nad metabolizmem kostnym u młodzieży i osób dorosłych z chorobami metabolicznymi leczonych dietami eliminacyjnymi.

CONCENTRATION OF BONE TURNOVER MARKERS IN PHENYLKETONURIC AND GALACTOSEMIC CHILDREN TREATED WITH ELIMINATION DIETS

Ambroszkiewicz J.¹, Gajewska J.¹, Chełchowska M.¹, Ołtarzewski M.¹, Radomska B.², Nowacka M.², Laskowska-Klita T.¹

¹Department of Newborn Screening,

²Department of Pediatrics, Institute of Mother and Child, Warsaw, Poland

Keywords: *bone turnover markers, phenylketonuria, galactosemia, prepubertal children*

Introduction. Dietary restriction is the only known strategy of preventing neurological impairment and mental retardation in patients with metabolic diseases, such as phenylketonuria (PKU) and galactosemia. However, elimination of some essential nutrients from the diet may influence bone metabolism. This is especially important in childhood and adolescence, when growth and bone turnover are most intensive. Some authors have described decreased bone mineral density (BMD) in adult patients suffering from phenylketonuria and galactosemia. Apart from measuring BMD, biochemical bone turnover markers showing global skeletal activity have lately been validated for the assessment of the dynamics of bone formation and resorption processes. Among them, osteocalcin (OC), bone alkaline phosphatase (BALP) and collagen type I C-terminal telopeptide (CTX) are considered to be clinically useful. Little is known regarding bone turnover in prepubertal children on elimination diets.

The aim of this study was to assess bone formation and bone resorption processes with biochemical bone turnover markers in phenylketonuric and galactosemic children.

Material and methods. The study group consisted of 32

phenylketonuric (age range 3-9 years, 13 girls, 19 boys) and 32 galactosemic patients (age range 3-9 years, 15 girls, 17 boys) treated at the Department of Pediatrics of the Institute of Mother and Child in Warsaw. All patients were diagnosed in the neonatal period and had systematic dietary control. 32 healthy children (age range 3-9 years, 13 girls, 19 boys) which showed normal physical development and had no diseases that could affect bone metabolism were included in the reference group. Serum calcium and phosphate were measured by standard colorimetric methods. The concentration of bone formation (OC, BALP) and bone resorption (CTX) markers were determined by immunoenzymatic assay (ELISA).

Results. Mean serum concentrations of calcium and phosphate in patients and healthy children were within the reference ranges. We observed similar mean activity of serum BALP in phenylketonuric and galactosemic patients and in the group of healthy children. In both groups of patients we identify significantly lower concentration of bone resorption marker CTX (1.50 ± 0.44 ng/ml in children with PKU and 1.59 ± 0.56 ng/ml in children with galactosemia) compared to their healthy counterparts (2.03 ± 0.24 ng/ml) ($p < 0.001$). Additionally, in phenylketonuric patients we determined lower level of OC (86.0 ± 33.6 ng/ml vs 102.9 ± 19.1 ng/ml, $p < 0.01$) in comparison to the age-matched controls.

Conclusion. Our results indicate that in phenylketonuric and galactosemic prepubertal patients an imbalance between bone formation and degradation processes occurs. This specially concerns lower bone resorption rate. Further studies are required to investigate bone metabolism in adolescents and adults suffering from metabolic diseases treated with elimination diets.